

# DOENÇAS NEUROMUSCULARES



## ELA- Esclerose Lateral Amiotrófica Miastenia Gravis

*Hamilton Franco*

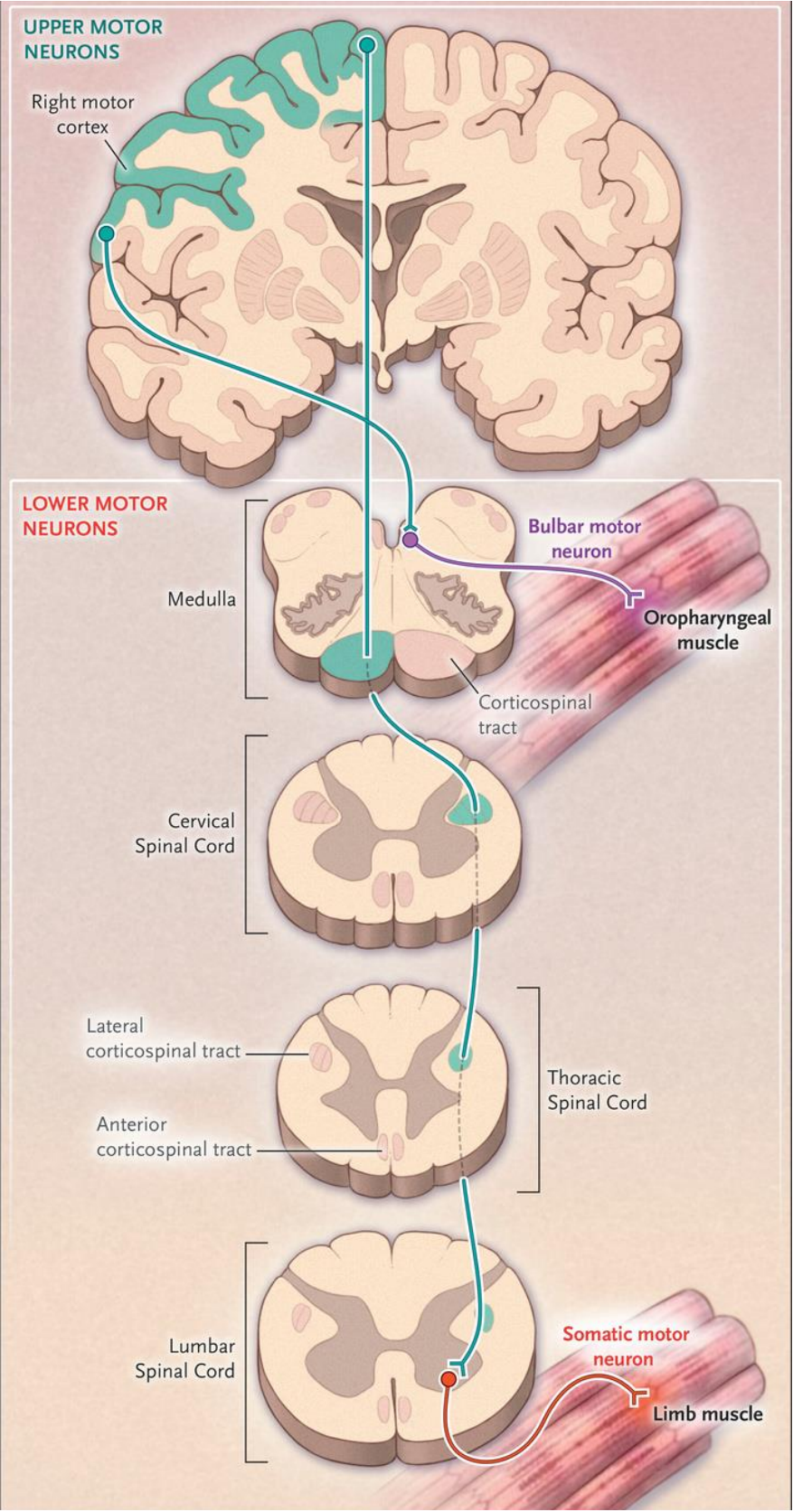
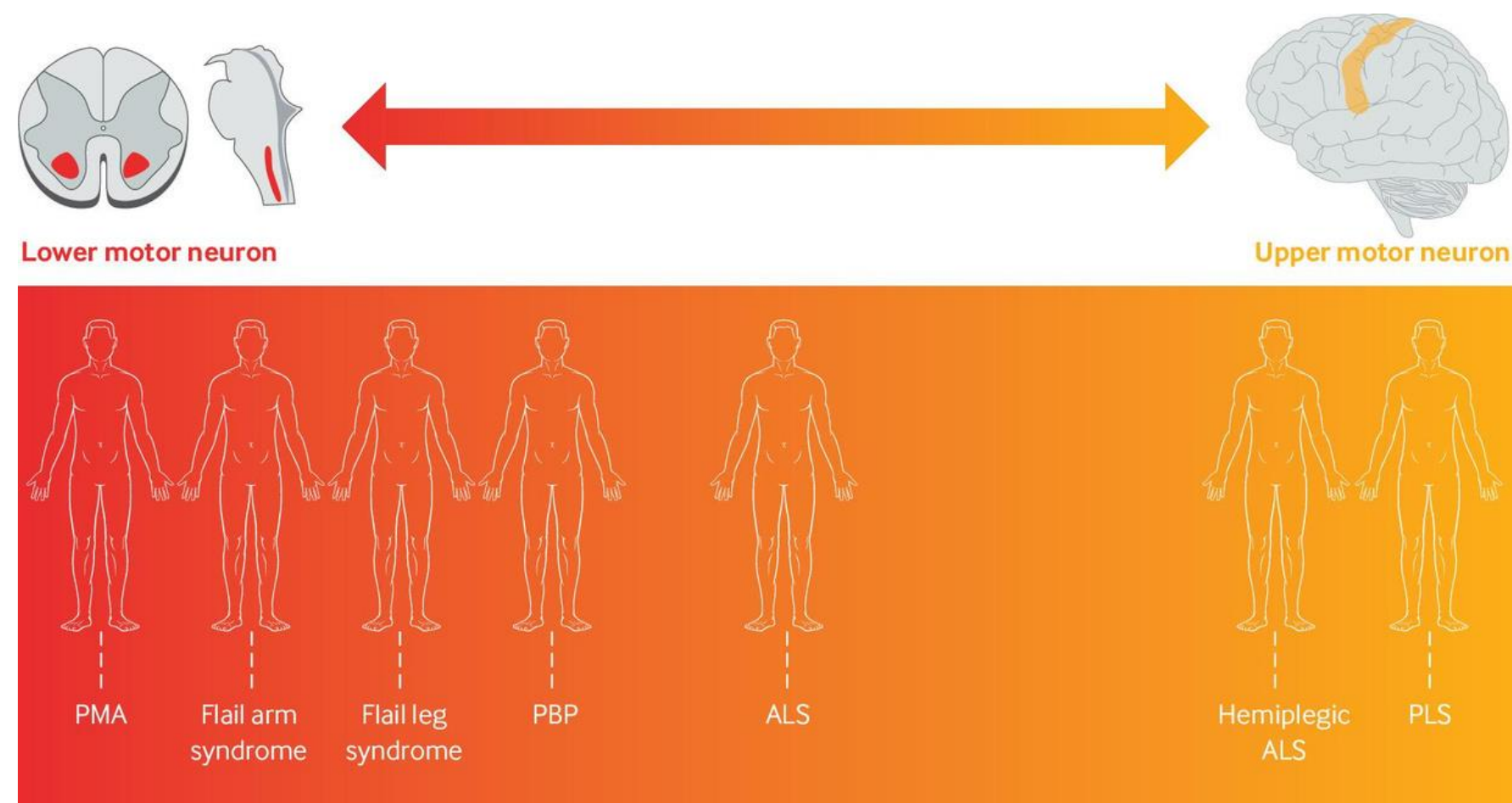
- Médico pela Escola Bahiana de Medicina
- Neurologista e Neurofisiologista pelo HBDF
- Mestrado em Ciências da Saúde pela ESCS.
- Médico do Centro de Doenças Neuromusculares do DF

# ***CONFLITOS DE INTERESSE***

Dr(a).: Hamilton Cirne Fernandes Franco (CRM DF 14517):

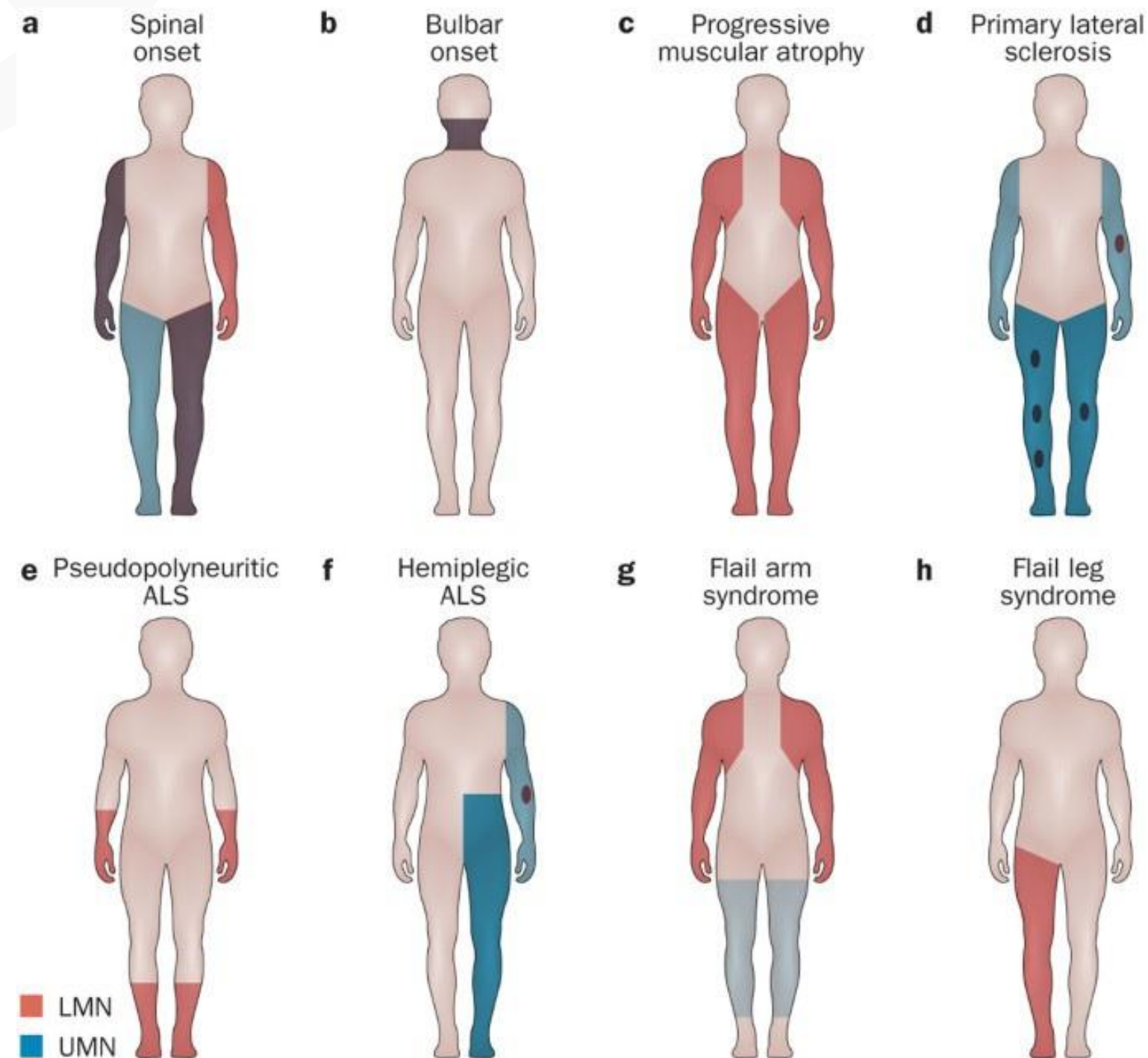
- Nenhum para essa apresentação

# ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA - ELA



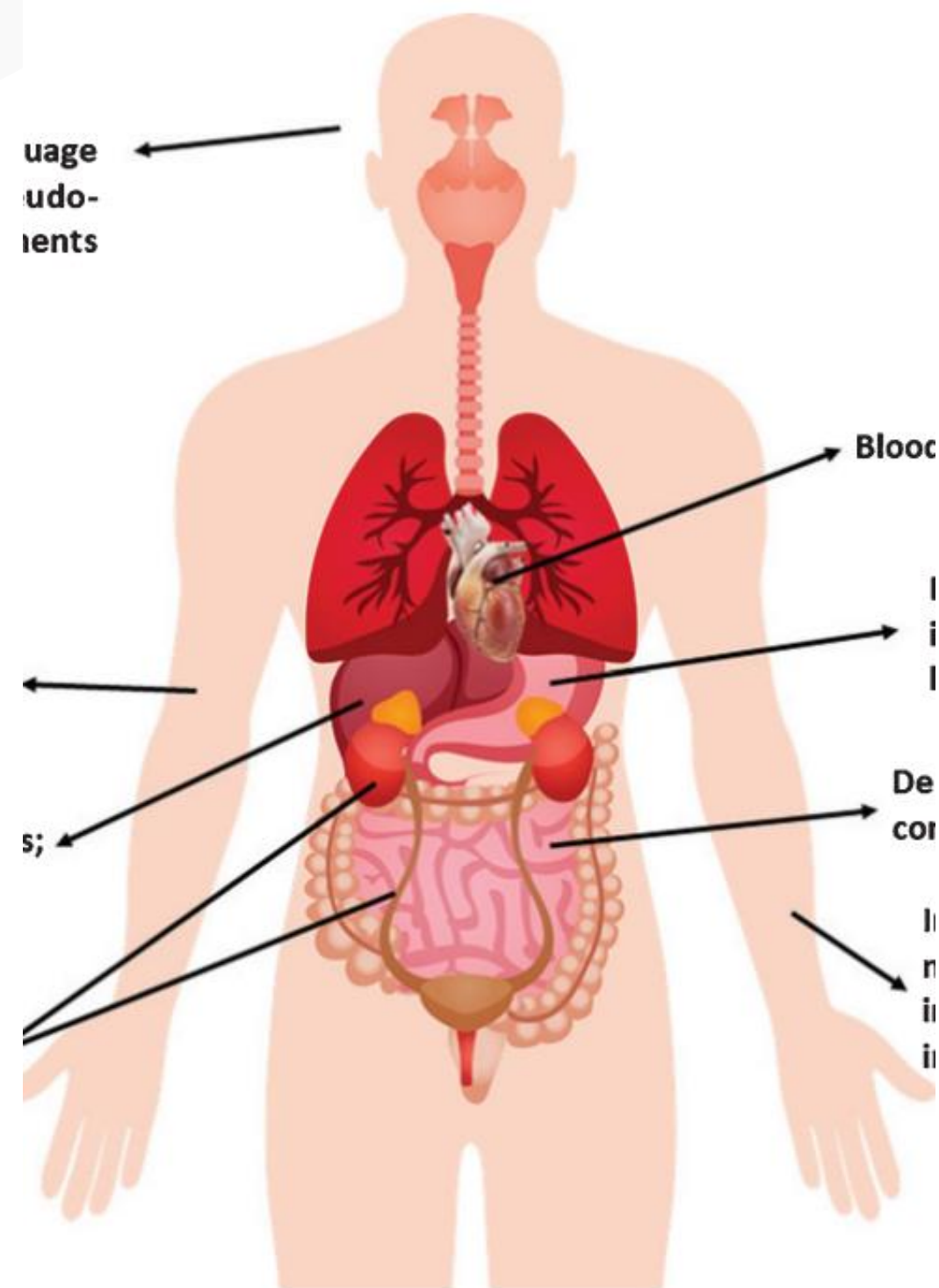


# ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA - ELA



Fraqueza muscular  
Cãimbras  
Fasciculações  
Atrofia muscular  
Alteração de reflexos  
Tônus muscular

# ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA - ELA

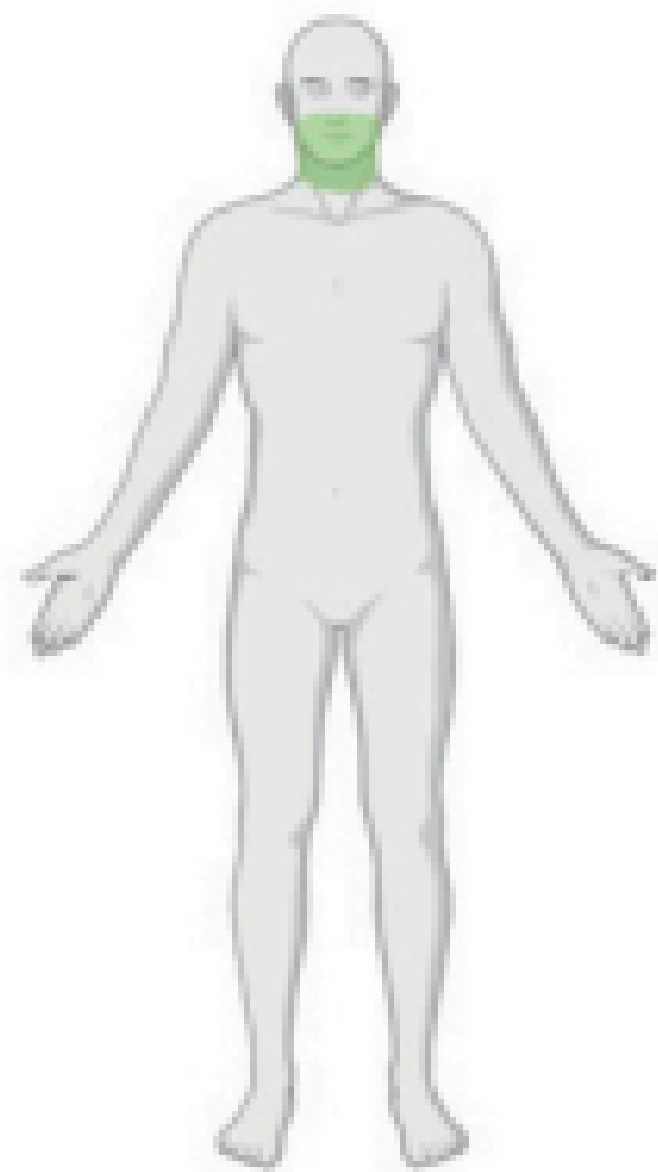


- Dor (primária e secundária)
- Fadiga
- Disautonomia (cardiovascular, genitourinário e gastrointestinal)
- Insônia e parassônias
- Depressão
- Desnutrição
- Demência fronto-temporal

# ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA - ELA



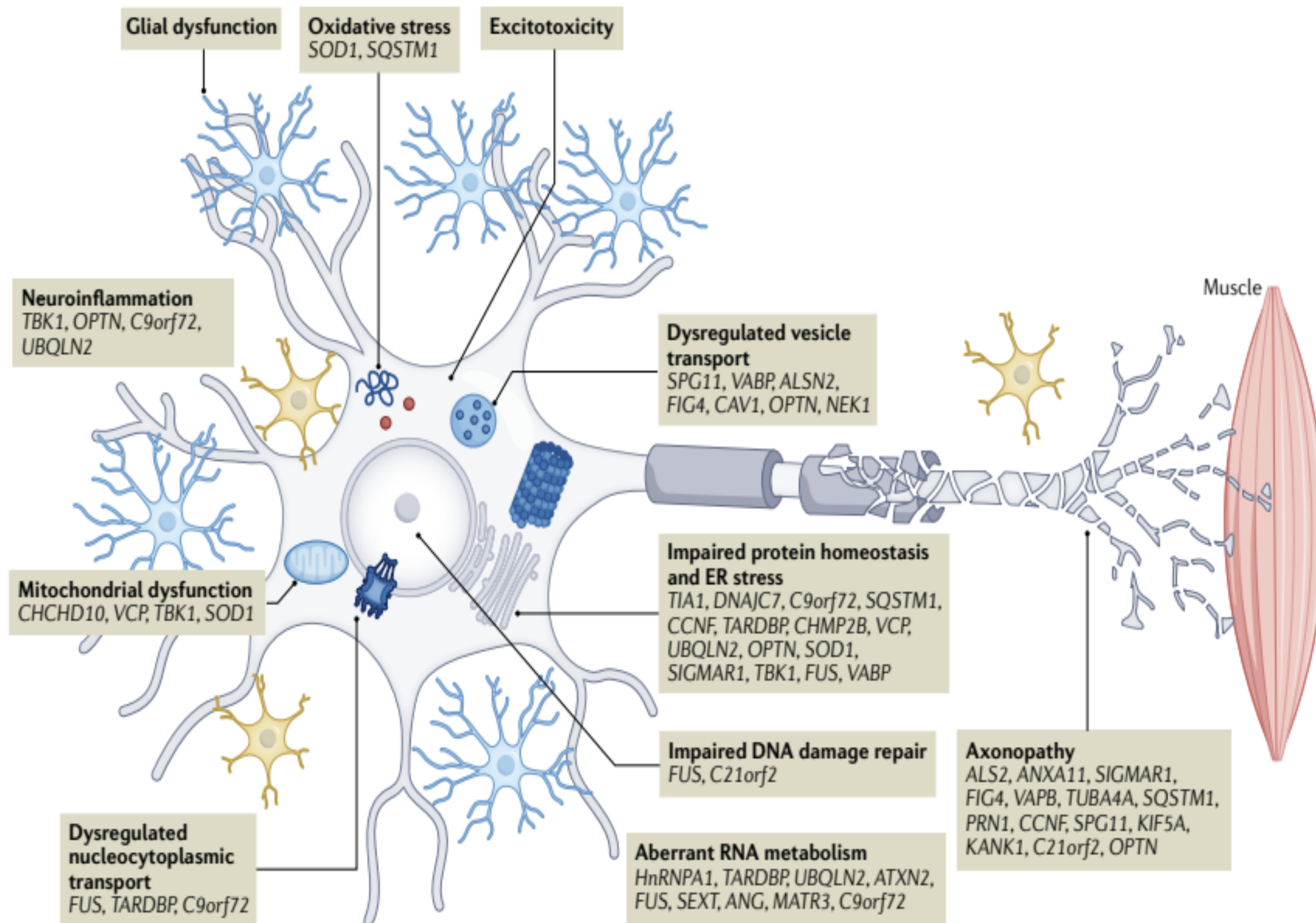
Bulbar, 34.2%



- Sialorréia – “Babação
- Disartrofonía – “perda da fala”
- Paresia e atrofia de pálato e língua
- Disfagia – “engasgos”



# DIAGNÓSTICO

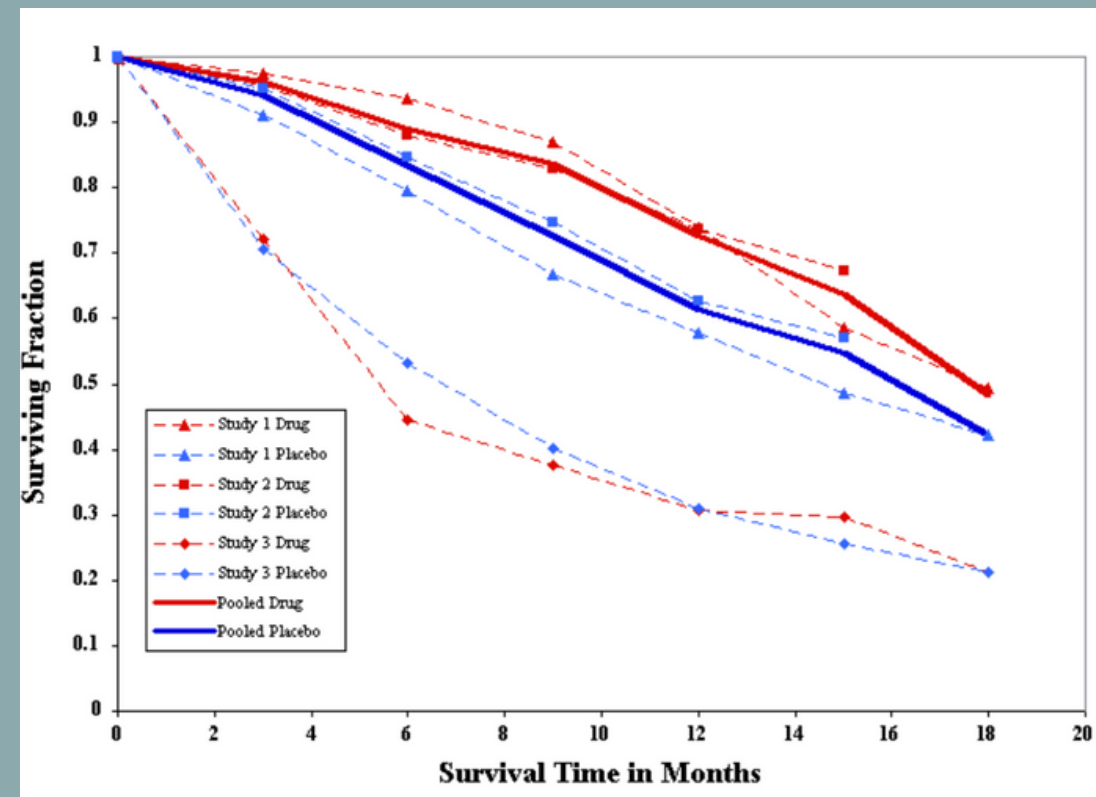


- Clínico e de presunção
- Eletroneuromiografia
- Exames de imagem
- Laboratoriais

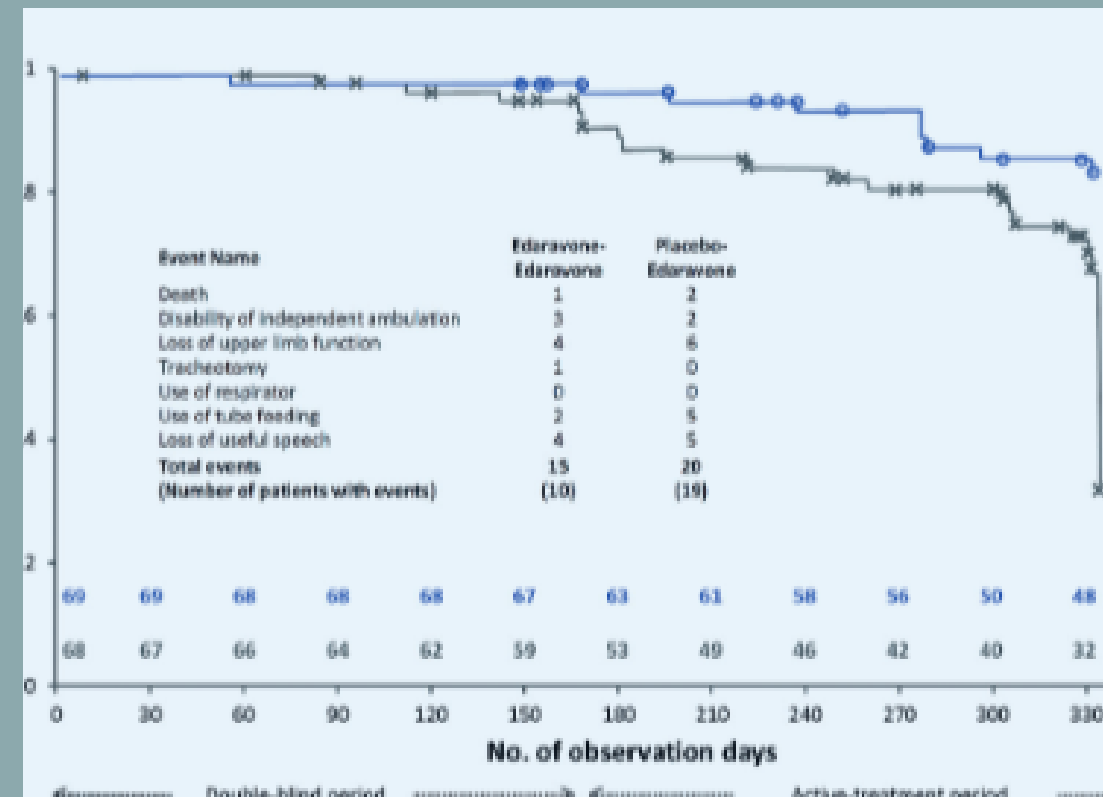
# TRATAMENTO MEDICAMENTOSO



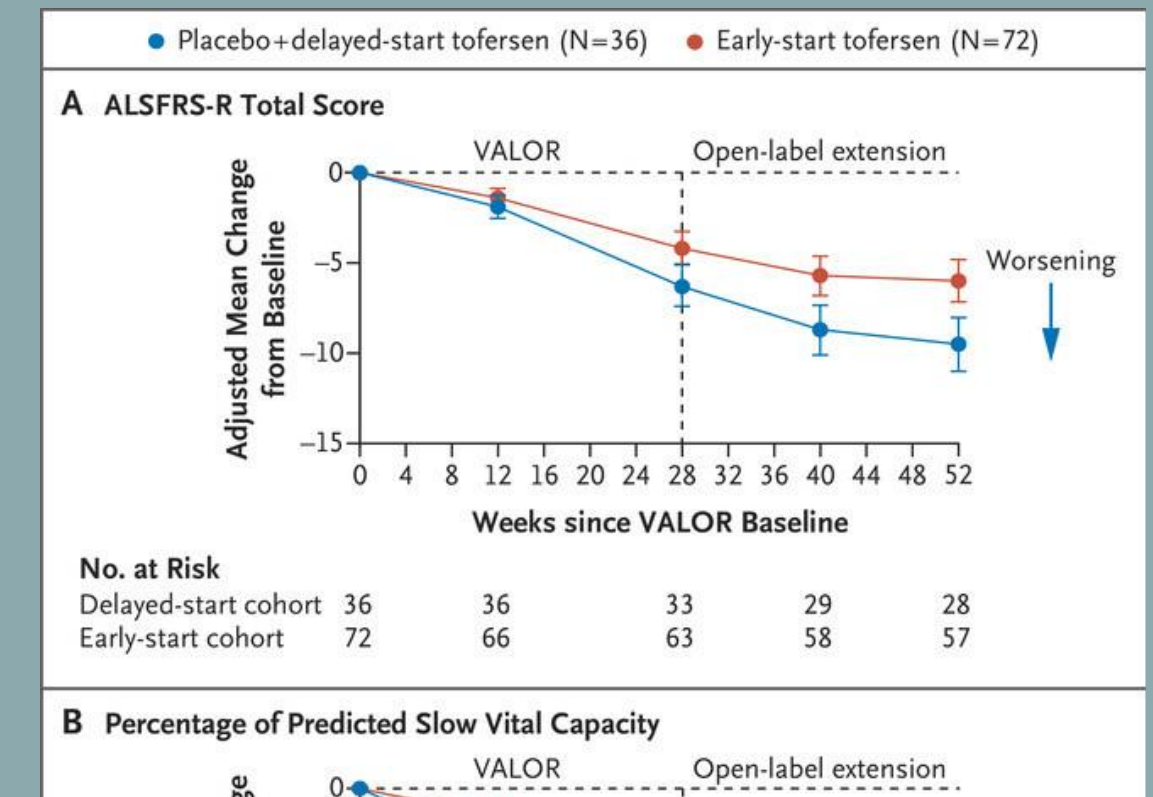
## RILUZOL



## EDARAVONE



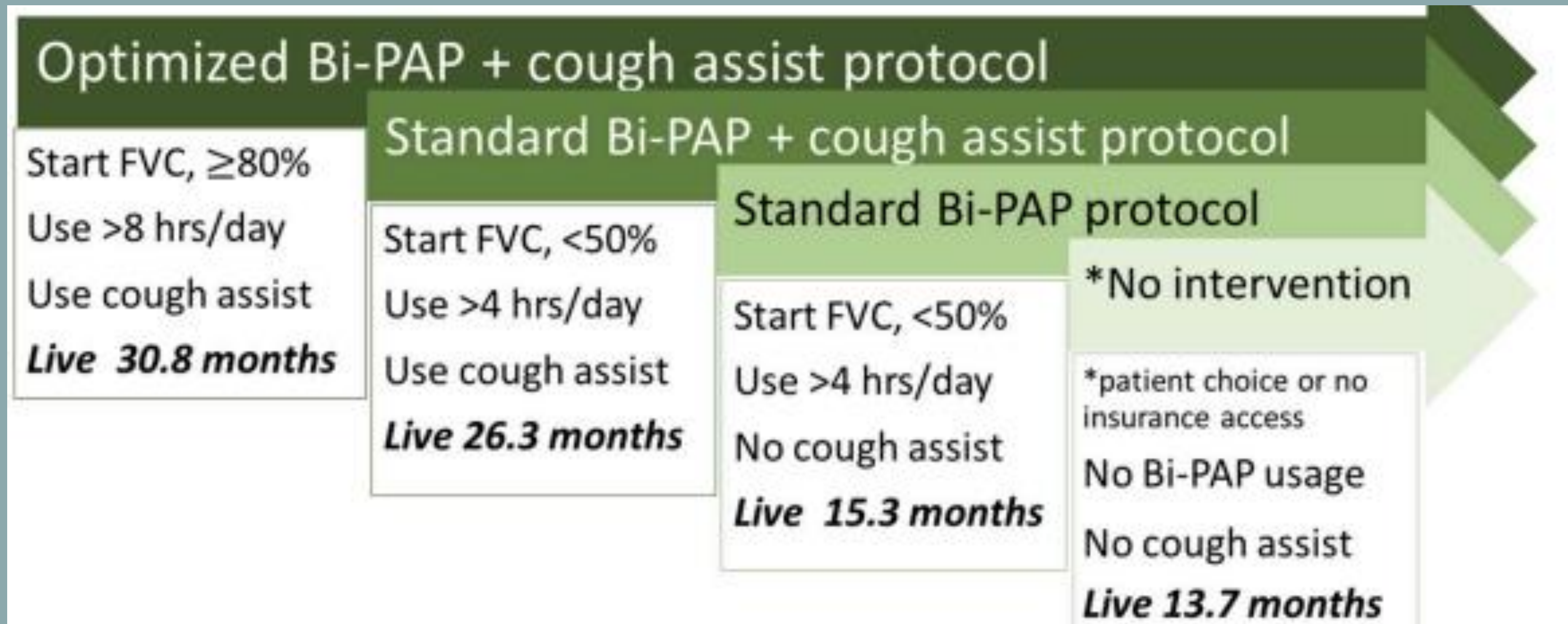
## TOFERSEN



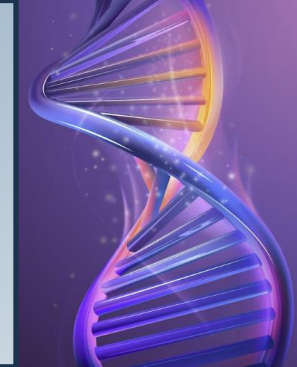
Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener. 2017 Oct;18(sup1):55-63  
 Miller RG, Cochrane Database of Systematic Reviews 2012  
 Miller. N Engl J Med 2022;387:1099-1110



# TRATAMENTO



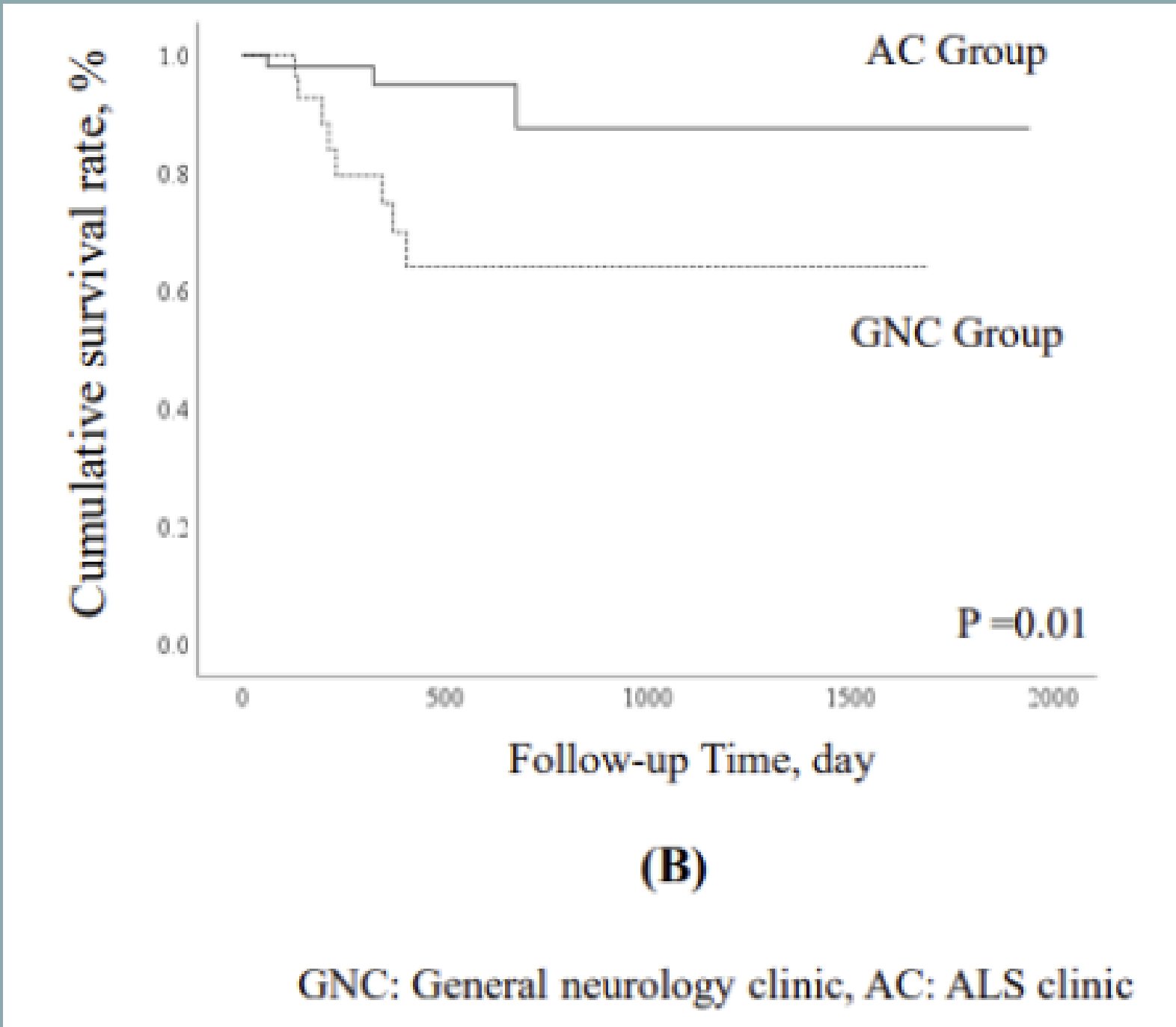
# TRATAMENTO



- Acesso aos equipamentos de fisioterapia



# EQUIPE MULTIDISCIPLINAR



Variable	Hazard Ratio	95% CI	p-value
ALS Unit	0.88	0.07–10.12	0.92
Gender	0.90	0.86–1.42	0.42
Bulbar onset	2.43	1.24–4.77	0.01
Family history	1.54	0.59–3.98	0.37
Riluzole	0.82	0.44–0.92	0.01
NIMV	2.7	1.94–3.8	0.12
Gastrostomy	1.83	1.29–2.58	<0.001
Diagnostic delay (months)	0.99	0.99–1.0	0.71
Time of NIMV use (months)	0.94	0.93–0.94	<0.001
Time of gastrostomy use (months)	0.97	0.95–0.98	<0.001



# ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA - ELA



- Perda progressive de autonomia
- Necessidade de auxílio para atividades básicas
- Perda de renda
- Alto custo de tratamentos e suporte

Costs of illness in amyotrophic lateral sclerosis (ALS): a cross-sectional survey in

	Mean annual costs in € (95% CI)	Ratio of total COI (percent)
Direct medical costs	28,087 (20,911–35,263)	35.9
Further therapies	8888 (2601–15,174)	11.4
Hospitalisation	7629 (6610–8649)	9.7
Supportive devices	4568 (2991–6145)	5.8
Drugs	2785 (2032–3538)	3.6
Inpatient rehabilitation	2190 (1971 – 2409)	2.8
Outpatient physician consultations	885 (607–1162)	1.1
Surgery	612 (515–710)	0.8
Outpatient hospital consultations	189 (114–263)	0.2
Psychological support	180 (140–220)	0.2
Direct non-medical costs	161 (29–293)	0.2
Informal care	38,412 (31,695–45,130)	49.1
Constructional alterations	36,152 (29,621–42,683)	46.2
Travel expenses	1871 (1123–2618)	2.4
Legal support	353 (270–436)	0.5
Other costs	9 (1–18)	0.0
Indirect costs	27 (24–31)	0.0
Total COI	11,757 (8232–15,282)	15.0
	78,256 (66,583–89,929)	100.0

78.256

# ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA - ELA

- Adoecimento de todo núcleo familiar
- Perda de qualidade de vida
- Impacto psicológico para pacientes e familiares
- Incapacidade dos serviços de acolher demandas da família

# ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA - ELA

- Fortalecer e valorizar equipes multidisciplinares
- Acesso aos equipamentos de fisioterapia
- Integrar as equipes de cuidados paliativos
- Melhorar acesso aos exames diagnósticos e especialistas
- Comunicação entre os níveis de atenção, principalmente em fase final de vida – telemedicina
- Educação em saúde para todos os níveis de atenção
- Acesso aos equipamentos de fisioterapia
- Acolher todo o núcleo familiar



# ***MYASTHENIA GRAVIS***



- Doença autoimune da junção neuromuscular
- Doença heterogênea
- Doença tratável, com elevada morbidade
- Fraqueza e fadiga de músculos esqueléticos
- Sintomas variam ao longo do dia e as vezes em horas
- Pico de incidência em mulheres jovens e homens idosos
- 70% não diagnosticados no 1º ano

# MYASTHENIA GRAVIS



## Ocular

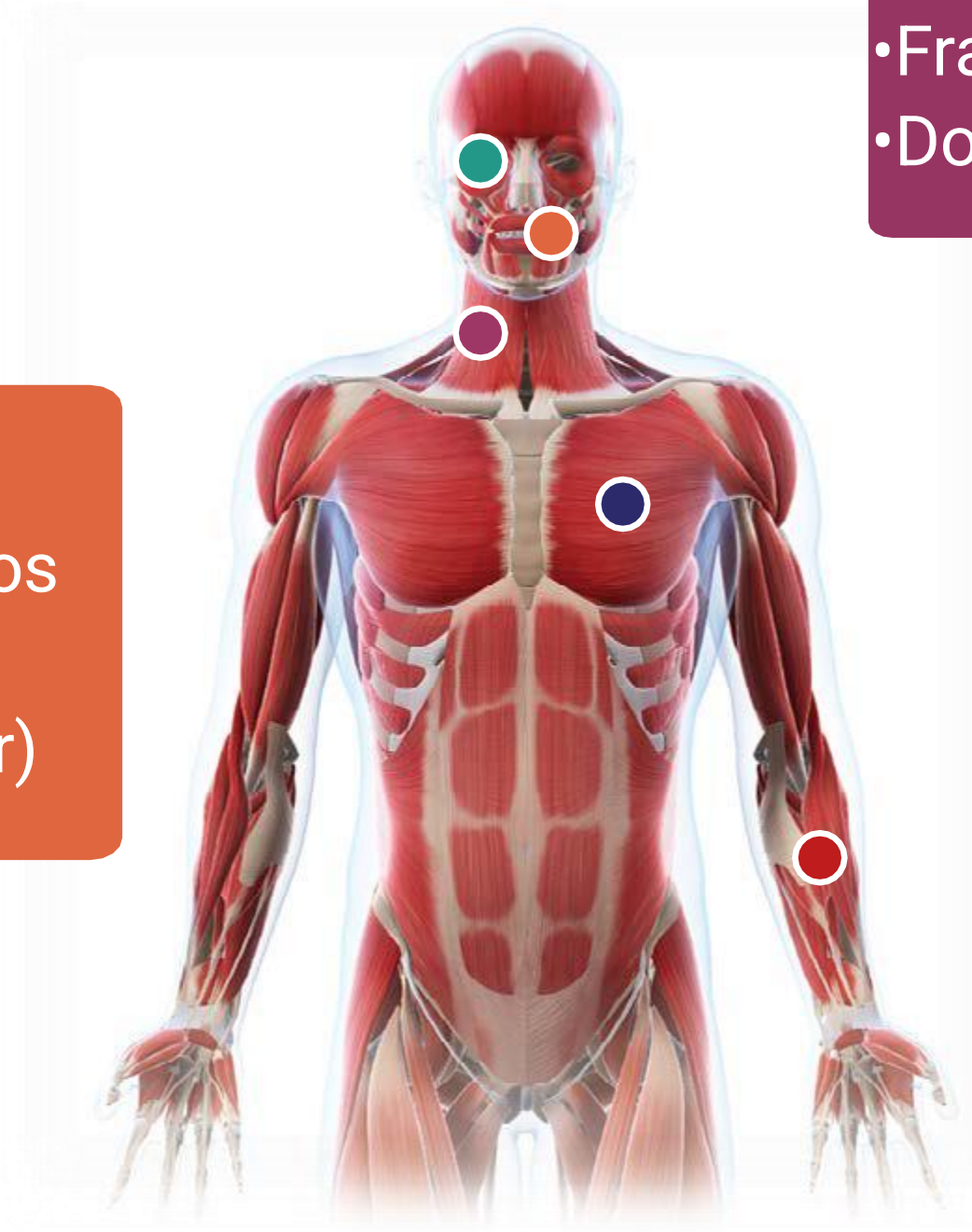
- Ptose (pálpebra caída)
- Diplopia (visão dupla)

## Bulbar

- Disartria (fraqueza nos músculos da falar)
- Disfagia (dificuldade em engolir)

## Membros

- Fraqueza dos membros
- braço mais do que perna



## Cervical

- Fraqueza no pescoço
- Dor cervical intensa

## Respiratória

- Dispnéia (falta de ar)
- Ortopnéia (falta de ar ao deitar)
- Fraqueza dos músculos intercostais e do diafragma causando insuficiência respiratória

# MYASTHENIA GRAVIS



**Clínica flutuante é a chave mais importante no diagnóstico clínico**

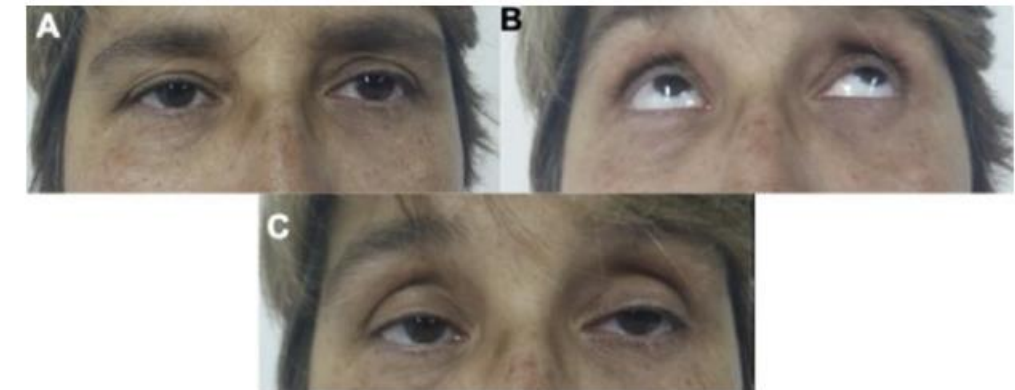
## FATIGABILIDADE

### TESTE DE SIMPSON

Teste de Simpson



### TESTE DO GELO



1. Klaus V et al. Toyka Neurology Oct 2006, 67 (8) 1524;
2. Arq. Neuro-Psiquiatr. 66 (1) • Mar 2008
3. Arquivos de Neuro-Psiquiatria, may 2022, 80(5 suppl 1):257-265



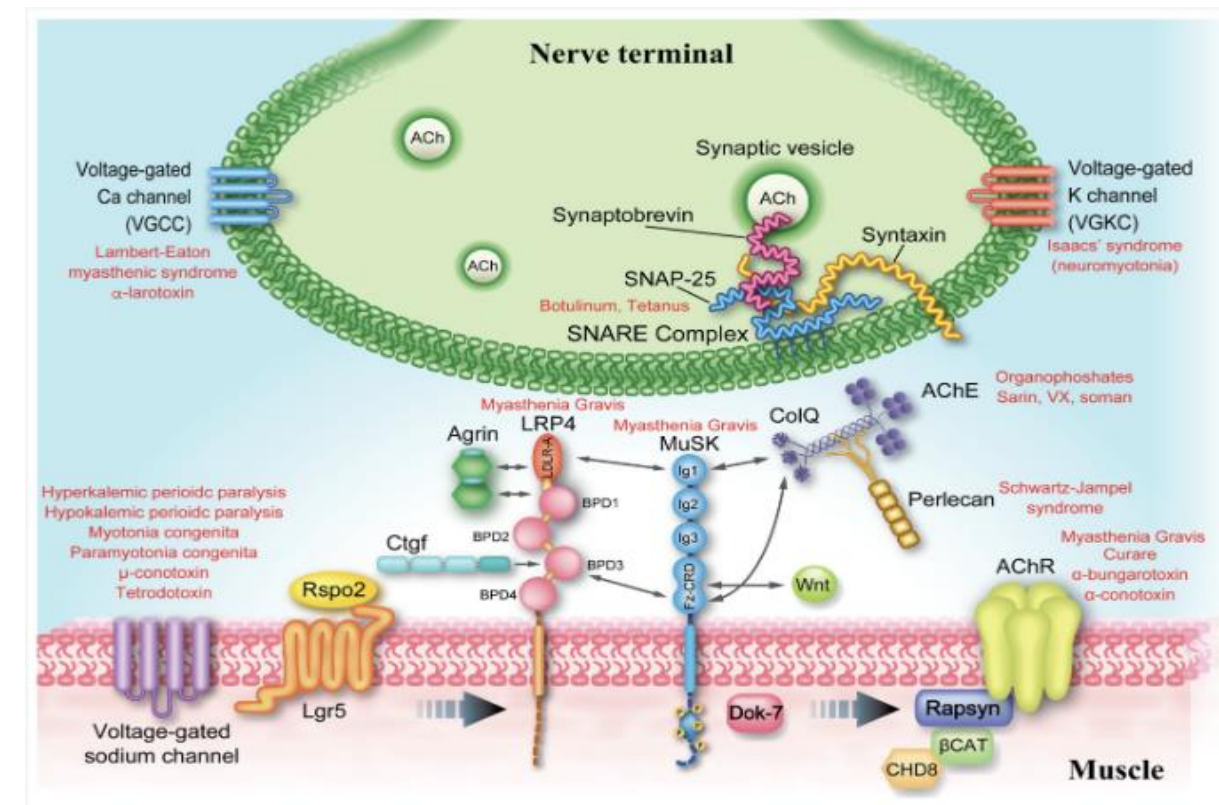
# MIASTENIA GRAVIS

- Diagnóstico clínico
- Eletroneuromiografia
- Dosagem de anticorpos
- Exames genéticos – miastenia congênita

## MIASTENIA AUTO IMUNE



## MIASTENIA CONGÊNITA



Gilhus NE, et al. Nat Rev Neurol. 2016;12(5):259-268

Ohno K, et al. nt. J. Mol. Sci. **2023**, 24(4), 3730

# ***FADIGA E DEPRESSÃO***



- Queixa comum nos pacientes com miastenia – até 80%.
- Ausência de forma padrão de avaliação.
- Diagnóstico diferencial desafiador
- Impacto na aderência e efetividade do tratamento
- Alto grau de incapacidade
- Alto impacto na qualidade de vida, capacidade de relacionamento, social e laborativa

# MIASTENIA GRAVIS



Medicamento	Exemplo de efeitos adversos
Piridostigmina	Diarreia, cólica, sialorreia, fasciculações, bradicardia.
Corticosteroides (1950)	Hiperglicemia, ganho de peso, hipertensão, catarata, alterações de pele
Azatioprina (1950)	Anemia, náuseas, alopecia
Ciclofosfamida (1959)	Náusea, vômito, diarreia, infecções, risco de malignidades
Ciclosporina (1979)	Hipertensão, insuficiência renal, edema, risco de malignidades
Imunoglobulina	Cefaleia, insuficiência renal, risco de trombose

1. Menon D; Bril V. Pharmacotherapy of Generalized Myasthenia Gravis with Special Emphasis on Newer Biologicals. Drugs (2022) 82:865–887
2. Alhaidar M et al. Current Treatment of Myasthenia Gravis J. Clin. Med. 2022, 11, 1597.



# ***MYASTHENIA GRAVIS***



**Mínima Expressão de Sintomas (MES)  
MG-ADL 0-1 ou MG QoI 15 0-3**

**Corticosteroides:  
Menor dose e menor tempo possível**

**Preservar Atividades de Vida Diária  
Qualidade de Vida**

**Minimizar Impactos da Doença  
Segurança do Paciente**

Vissing J, *et al* . J Neurol. (2020) 267:1991–2001. doi: 10.1007/s00415-020- 09770

Murai H, *et al*. [The Japanese Clinical Guidelines 2022 for Myasthenia Gravis and Lambert-Eaton Myasthenic Syndrome: An Overview]. Brain Nerve. 2024.

Wiendl H, *et al*. Guideline for the management of myasthenic syndromes. Ther Adv Neurol Disord. 2023 Dec.

# ***Miastenia Gravis***



- Escuta ativa e empática
- Suporte ao diagnóstico- Exames genéticos e anticorpos
- Flexibilização e adoção de novas tecnologias – se adiantar às judicializações
- Treinamento e integração dos níveis de atenção- plataformas de educação continuada e telemedicina
- Preceptorias e mentorias – presenciais e online
- Acolhimento ao núcleo familiar

# Doenças Neuromusculares



- Importância do exercício, da socialização e acompanhamento interdisciplinar
- Objetivos: Funcionalidade e qualidade de vida
- Olhar integrativo, incluindo familiares e cuidadores
- Escuta empática
- Buscar e se por disponível aos colegas
- Multidisciplinaridade - Respeito profissional



# Doenças Neuromusculares



- Otimização dos recursos – diagnósticos e terapêuticos
- Integração entre estados, municípios e união
- Melhora nas plataformas de dados – desburocratização, menos sistemas desconexos
- Bancos de dados nacionais e públicos
- Educação continuada - Preceptorias, mentorias e plataformas online
- Integração social
- Ouvir as associações de pacientes
- Novos direitos sociais e garantia de acesso aos já existentes, com redução da burocracia

# Doenças Neuromusculares



- Escuta ativa e empática
- Integração social integral
- Saúde além de ausência de doença
- Foco em quem realmente importa –

**PACIENTE**